

新生児マススクリーニング検査における こども家庭庁等へのデータ提供等についての説明書

東京都では、これまで 20 疾患*を対象として実施してきた「新生児マススクリーニング検査」について、令和 6 年 4 月から 3 つの疾患（重症複合免疫不全症（SCID）、B 細胞欠損症（BCD）、脊髄性筋萎縮症（SMA））を、令和 7 年 3 月からライソゾーム病のうち 3 つの疾患（ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型）を新たに検査対象に追加しました。

また、都は、こども家庭庁の「新生児マススクリーニング検査に関する実証事業**」に参加し、検査によって得られた実証データ（検査数や陽性者数などの個人が特定されないデータ）をこども家庭庁及びこども家庭庁の研究班（こども家庭科学研究 但馬班***）に提供します。

国に提供した実証データは、全国の赤ちゃんが新たな疾患の新生児マススクリーニング検査を受けられるようにするための検討に活用されます。

*先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症、ガラクトース血症、アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症などの 20 疾患

**重症複合免疫不全症（SCID）と脊髄性筋萎縮症（SMA）の 2 疾患に関する新生児マススクリーニング検査をモデル的に実施する事業。都はこの 2 疾患に加えて B 細胞欠損症（BCD）、ポンペ病、ムコ多糖症Ⅰ型及びムコ多糖症Ⅱ型を独自に対象疾患に追加し、検査を実施します。

***こども家庭科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」研究代表者：但馬剛、国立成育医療研究センター

新生児マススクリーニング検査とは

この検査は、日齢 4～6 日目頃の赤ちゃんからごく少量の採血を行い、その血液を分析し、赤ちゃんに先天性の代謝異常疾患等の重篤な病気がないかを調べる検査です。発症前に発見して、治療を早期に開始することにより障害の発生を予防することを目的としています。

1. こども家庭庁・こども家庭庁の研究班に実証データを提供する疾患

- ・じゅうしやうふくごうめんえきふぜんしやう重症複合免疫不全症/severe combined immunodeficiency (SCID)
- ・さいぼうけつせんしやうB細胞欠損症/B cell deficiency(BCD)
- ・せきずいせいきんいしゆくしやう脊髄性筋萎縮症/spinal muscular atrophy (SMA)
- ・びやうポンペ病/Pompe disease (PD)
- ・たとうしやういちがたムコ多糖症Ⅰ型/Mucopolysaccharidosis Type I (MPS1)
- ・たとうしやうにがたムコ多糖症Ⅱ型/Mucopolysaccharidosis Type II (MPS2)

SCIDは 5 万人に 1 人が発症するとされ、免疫が働かないため重い感染症にかかりやすい疾患です。BCDは、Bリンパ球が生まれつき出来ないため、抗体を作ることができず、ウイルスや細菌に感染しやすくなる病気です。SMAは全身の筋力が低下する病気で、2 万人に 1 人が発症します。

SCID・SMAはいずれも治療しなければ、1～2 歳までに亡くなる可能性があります。SCIDは免疫の働きをする細胞を生み出す「造血細胞移植（骨髄移植、臍帯血移植）」で、ほぼ根治できます。SMAは近年、早期に治療薬を投与すれば発病の抑制や運動機能の改善が期待できるようになりました。BCDは感染症にかかる前に、定期的な「免疫グロブリン補充療法」をうければ、感染症にかかることを回避できます。

ライソゾーム病は、からだの中で不要になった脂質や糖質を処理するライソゾームという細胞内小器官の中の「酵素」に障害があるため、脂肪や糖質が蓄積しさまざまな臓器に障害を引き起こす病気です。10～20 万人に 1 人程度の頻度で発症します。PDは、出生後なるべく早い時期から酵素補充療法を開始することで、症状の進行を抑えることが可能です。MPS1・MPS2は、酵素補充療法や骨髄移植等により、症状の改善や進行抑制が可能です。

疾患に関する詳しい情報は下記をご覧ください。

- ・重症複合免疫不全症 (SCID) : <https://pid-nbs.jp/scid.html>
- ・B細胞欠損症 (BCD) : <https://pid-nbs.jp/bcd.html>
- ・脊髄筋萎縮症 (SMA) : <https://www.sma-rt.org/sma.html>
- ・ライソゾーム病 (LSD) : <https://www.nanbyou.or.jp/> ※難病情報センターのトップページから病名を検索してください。



SCID



BCD



SMA



ライソゾーム病 ※難病情報センターから検索

2. 検査開始から検査結果報告までの流れ

従来の新生児マススクリーニング検査と同じ血液を用いて検査が行われるため、赤ちゃんに追加の負担が生じることはありません。

出生医療機関で採血→検査機関で検査→検査機関から出生医療機関へ結果報告

- 検査異常なし → 保護者に報告をして終了
- 当該疾患の疑いあり → 保護者への連絡
→ 精査医療機関を受診 → 精密検査 → 最終結果を保護者へ報告

3. 費用等

検査費用は無料です。ただし、医療機関で行う採血にかかる費用(採血料)は保護者の方の負担となりますので御了承ください。

※全国の赤ちゃんが新たな疾患の検査を受けられるようにするための検討に活用するため、実証データをこども家庭庁とこども家庭庁の研究班に提供することに御理解・御協力をお願いいたします(実証データの提供に同意しない場合でも検査費用は無料です)。

4. 新生児マススクリーニング検査に関する情報のこども家庭庁・こども家庭庁の研究班への報告と個人情報の保護

1に記載の6疾患について、新生児マススクリーニング検査の有効性を検証するため、検査が実施された小児については個人情報の保護に十分に配慮しながら、新生児マススクリーニング検査の検査数、陽性者数、精密検査の結果(疾患名や患者数)など、個人が特定されないデータを、こども家庭庁及びこども家庭庁の研究班に報告します。この報告によって得られた情報は、当該目的以外で使用することはありません。また、国において調査研究の結果が公表される際には、統計的に処理され、個人が特定されるかたちで公表されることはありません。

5. 留意事項

- ・新生児マススクリーニング検査によって、すべてのSCID・BCD・SMA・ライソゾーム病が見つかるわけではありません。
- ・SCID・BCD・SMA・ライソゾーム病以外の疾患等が見つかる可能性があります。
- ・この検査はスクリーニング検査です。精密検査が必要と判断された場合でも、精密検査の結果、“病気ではない”と診断される場合もあります。